



SÍNDROME DE REGRESIÓN CAUDAL

Dr. Federico Fernández-Palazzi*

Dr. Alberto J Serrano Fermín**

Dr. Freddy Chakal Bajars***

Resumen

Se estudia ampliamente el síndrome de regresión caudal, exponiendo las clasificaciones, pronóstico y principios de tratamiento multidisciplinario.

Palabras clave: Síndrome Regresión Caudal. Congénitos. Columna vertebral. Tratamiento

Abstract

A comprehensive study is made of Caudal Regression Syndrome, exposing prognosis, classifications and principles of multidisciplinary treatment.

Key words: Caudal Regression Syndrome. Congenital. Vertebral column. Treatment.

Introducción

Como casi todas aquellas deformidades ortopédicas congénitas de los miembros inferiores, el síndrome de regresión caudal es probablemente el más agresivo en cuanto a los distintos niveles de sus posibles agenesias, es caracterizado por una terminación prematura de la columna vertebral, y puede ocurrir como parte de un grupo complejo de malformaciones que incluyen anomalías ano rectales, genitourinarias y del sistema nervioso^(1,2).

Descripción

La agenesia sacra es una rara anomalía que fue descrita por primera vez por Hohl en 1852. En 1961, Duhamel propuso que un defecto en la formación de la región caudal era el origen de un espectro de malformaciones incluyendo imperforación anal y síndrome de la sirena con fusión de las extremidades inferiores, y acuñó el término de síndrome de regresión caudal. El espectro del síndrome de regresión caudal va desde aislado y asintomático en la aplasia coccígea a ausencia sacra, lumbar y de vértebras torácicas con severos déficit neurológicos asociados y a veces incompatible con la vida, pero la mayoría de las anomalías incluyen sólo el sacro, por lo que el término de agenesia sacra ha sido usado sinónimamente de agenesia caudal o regresión caudal⁽³⁻⁵⁾.

Se trata de una aplasia vertebral poco frecuente, cuya incidencia oscila según los distintos autores entre 1/300 000 y 1/7 500⁽³⁾.

Mucho se ha discutido sobre su etiología, se cree causada por una interrupción en el desarrollo de la porción caudal de la parte ósea de la columna y de la médula espinal. Dentro de las hipótesis etiológicas sugeridas, se han descrito la exposición prenatal a varias sustancias tales como exposición a rayos ultravioletas durante las primeras fases de la gestación, nutrición materna deficiente, enfermedades de la madre en periodos críticos del embarazo, hipoperfusión vascular; pero la que ha tomado mayor auge como desencadenante es la diabetes mellitus

* Jefe de la Unidad de Ortopedia Pediátrica, Hospital Jesús Yerena de Lídice y Especialista en Ortopedia y Traumatología Infantil del Centro Médico de Caracas, San Bernardino, Caracas, DMC.

** Especialista en Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Vargas, Caracas, DMC.

*** Especialista en Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Vargas, Caracas, DMC.

materna. No existe una predisposición genética (1,3,4,6-8).

En 1972, Assemany denominó al síndrome de regresión caudal como embriopatía diabética focomélica, y dio de esta forma gran énfasis a la enfermedad metabólica presente en la madre; se ha determinado que la tasa de síndrome de regresión caudal es al menos 250 veces más elevada en descendientes de madres diabéticas que en la de madres no diabéticas, y menos del 1 % de los nacidos vivos de madres diabéticas presentan este defecto. Estudios en animales han demostrado que el tratamiento materno con ácido retinoico (metabolito de la vitamina A), puede producir un espectro de malformaciones, incluyendo agenesia vertebral, mielocistocele terminal y ano imperforado; el cual asemeja el síndrome de regresión Caudal visto en descendientes de madres diabéticas. Estos estudios evidencian la mutación del gen Wnt-3a, gen que controla el desarrollo de la región caudal, y que está envuelto directamente en la vía de la patogenia de regresión caudal inducida por ácido retinoico (1,9).

Renshaw propuso una clasificación de trabajo de los distintos grados de agenesia vertebral y que ha sido modificada por Pang, que agrupa las distintas malformaciones en cinco tipos: Tipo I, agenesia sacra total con desaparición de alguna vértebra lumbar; Tipo II, agenesia sacra con todas las vértebras lumbares presentes; Tipo III, agenesia sacra subtotal (al menos S1 esta presente); Tipo IV, Hemisacro; Tipo V, Agenesia coccígea (10).

Desde el punto de vista ortopédico y de pronóstico de marcha, se ha publicado recientemente una nueva clasificación de la agenesia lumbosacra, de fácil interpretación radiológica; en Tipo A, (Figura 1) con ilíacos fusionados o con una pequeña brecha entre ellos, una o más vértebras lumbares ausentes y el aspecto caudal de la columna articulada con la pelvis en la línea media mantiene su alineación vertical; Tipo B, con ilíacos fusionados, alguna vértebra lumbar ausente y con la vértebra lumbar más caudal existente articulada hacia uno de los ilíacos por fuera de la línea media; y Tipo C (Figura 2), con agenesia total de las vértebras lumbares y los ilíacos fusionados con un gran espacio entre el final de la columna torácica y la pelvis (6).

La clínica es muy variable y va a depender del nivel de la lesión. Siempre está asociado a defectos ortopédicos y neurológicos; las anomalías ortopédicas pueden incluir: un hueso prominente en la espalda que corresponde a la última vértebra, nalgas achatadas con acortamiento del surco interglúteo y formación de hoyuelos lateralmente a la hendidura, luxación de las caderas y alteraciones pélvicas que

dificultan la sedestación, contractura en flexo-abducción y rotación externa de las caderas, flexión de las rodillas con pterigión a nivel poplíteo y a nivel aquiliano, fémures hipoplásicos y defectos de tibia y peroné, escoliosis (Figura 3). Los hallazgos neurológicos van desde déficit mínimo a importantes déficit motores y sensitivos, con parálisis por debajo de las rodillas, espina bífida y a veces mielomeningocele. En cuanto a otros órganos y sistemas pueden presentar ano imperforado, genitales externos malformados, labio o paladar hendido, agenesia o disgenesia renal, malformación cardíaca, pulmonar y microcefalia; la mayoría de los pacientes tienen vejiga neurógena o intestino debilitado (3,11-16).



Figura 1. Agenesia lumbosacra. Tipo A.

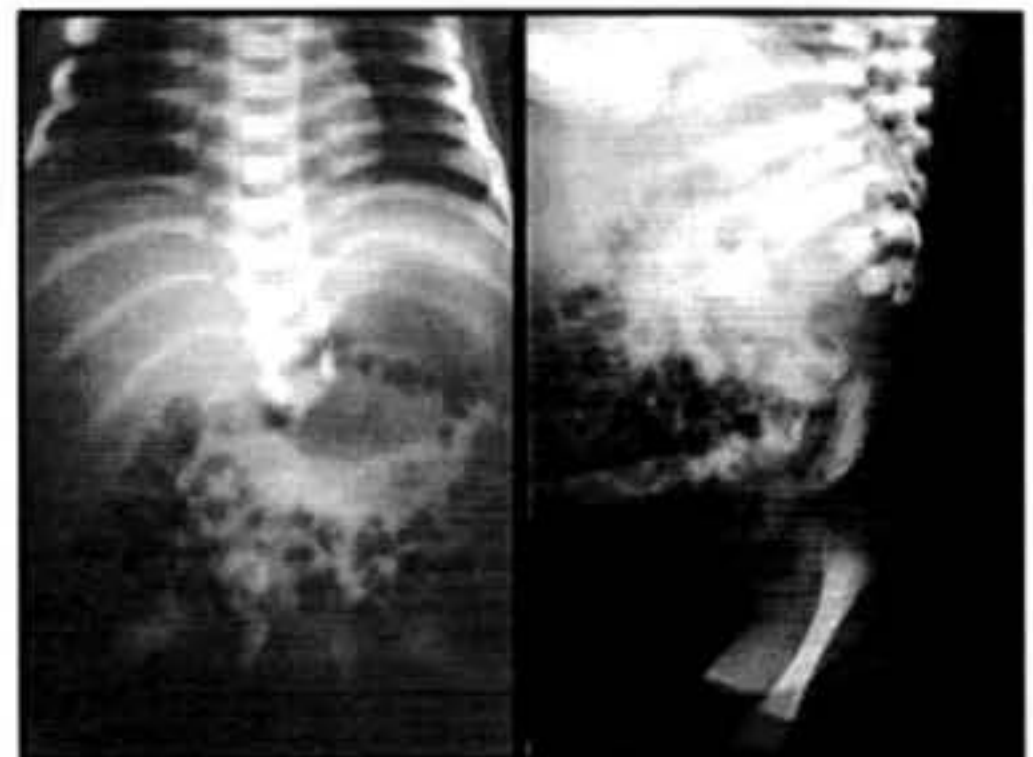


Figura 2. Agenesia lumbosacra. Tipo C

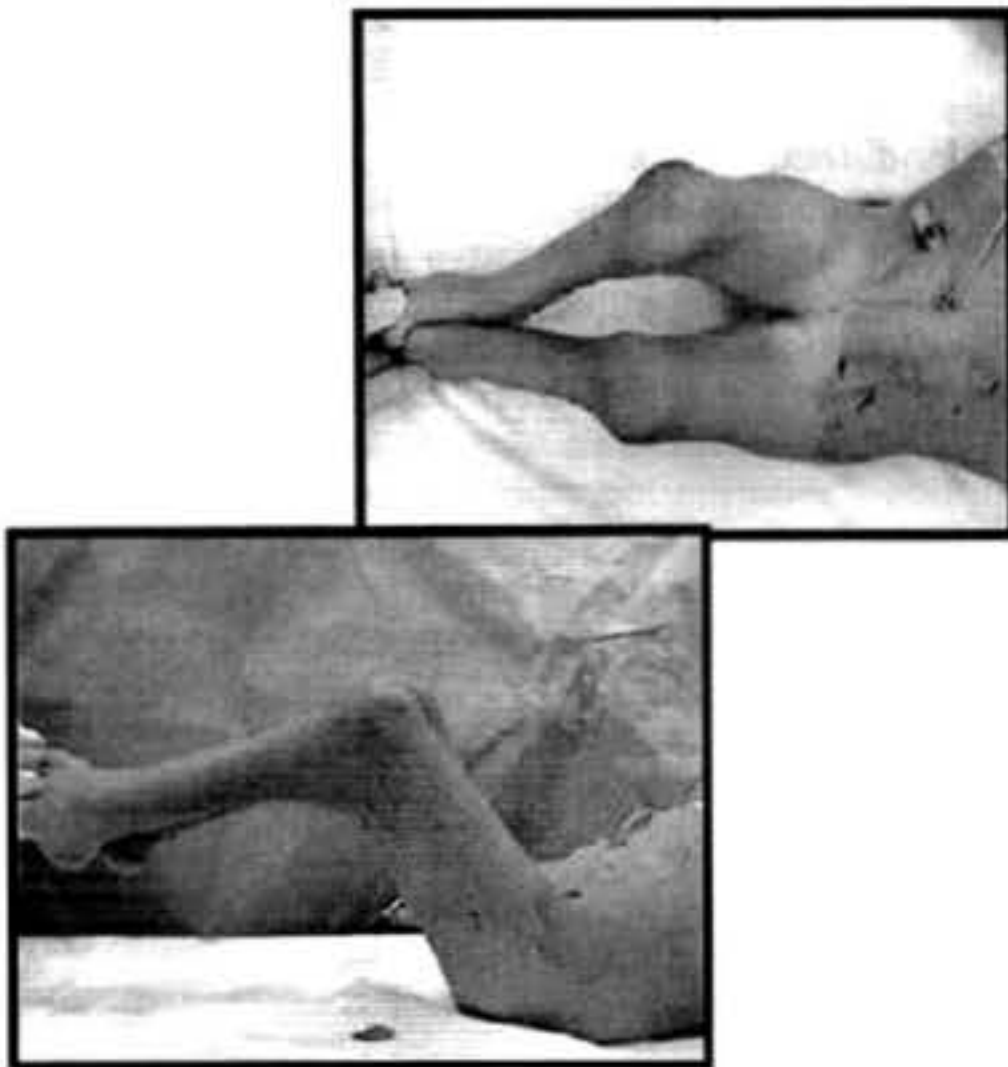


Figura 3. Aspecto clínico.

El ultrasonido es una herramienta diagnóstica la cual nos revela la ausencia de vértebras distales en la columna fetal, la aminoinfusión y la resonancia magnética nuclear (RMN) son también de ayuda para una mejor evaluación de la anatomía fetal en caso de oligohidramnios. En el recién nacido el diagnóstico se realiza por radiología simple de columna y se complementa con RMN para detectar las lesiones asociadas (3,8).

El manejo perinatal depende principalmente de la edad gestacional al momento del diagnóstico y de la severidad de la lesión; e incluye asesoramiento genético y seguimiento con ecosonografía; los infantes que sobreviven tienen usualmente una función mental normal y requieren una asistencia extensiva ortopédica, urológica, neuroquirúrgica y de rehabilitación física para mejorar su calidad de vida (8).

Tratamiento

Limitándonos al tratamiento ortopédico, que es el que nos concierne, éste será distinto según el tipo de regresión caudal, e irá enfocado a la posibilidad,

primero de bipedestación, segundo de equilibrio y como meta final la deambulacion. Cuando exista cierta continuidad entre el final de la columna lumbar y el sacro, tal Tipo A y Tipo B, lograremos el alineamiento de los miembros inferiores por medio de varios procedimientos. A nivel de caderas habremos de practicar una amplia liberación muscular para corregir la flexión y adducción de la misma. Esta liberación se practicara por medio de 2 incisiones, una a nivel del pliegue inguinal para practicar las miotomías del adductor mediano y mayor y el recto interno (Figura 4), y otra anteromedial para la miotomía intrapélvica del psoas intrailíaco (Figura 5), y una liberación amplia por despegue de los músculos que se insertan en las espinas ilíacas anterosuperior y anteroinferior (Figura 6). Si estos procedimientos fuesen insuficientes para alinear la cadera deberá entonces procederse a una osteotomía recurvadota subtrocantérica con fijación interna por osteosíntesis, para permitir la rápida movilización

A nivel de rodillas para eliminar la contractura en flexión de las mismas, y en caso de existir un pterigión popliteo deberemos empezar por su resección y Z plastias (Figura 7), luego un alargamiento selectivo de isquiotibiales, alargando aquellos necesarios hasta lograr pasivamente la extensión total de la rodilla, y si esto no fuese suficiente practicar una osteotomía recurvadota tipo Moore (Figura 8), también con osteosíntesis interna, por iguales motivos de la cadera (Figura 9).

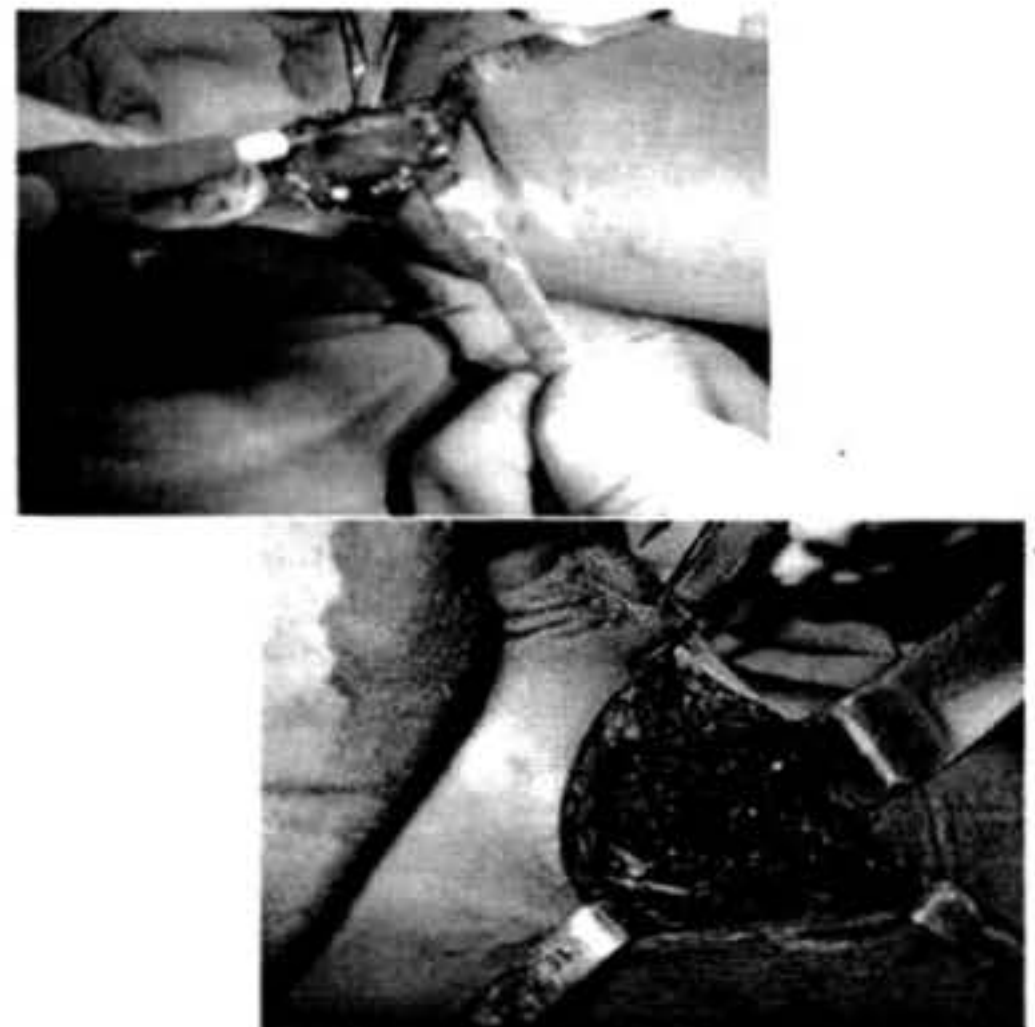


Figura 4. Miotomía de aductores y recto interno.



Figura 5. Miotomía intrapélvica del psoas.



Figura 7. Resección del pterigión poplíteo.



Figura 6. Liberación de crestas ilíacas y descenso EIAS y EIAI.

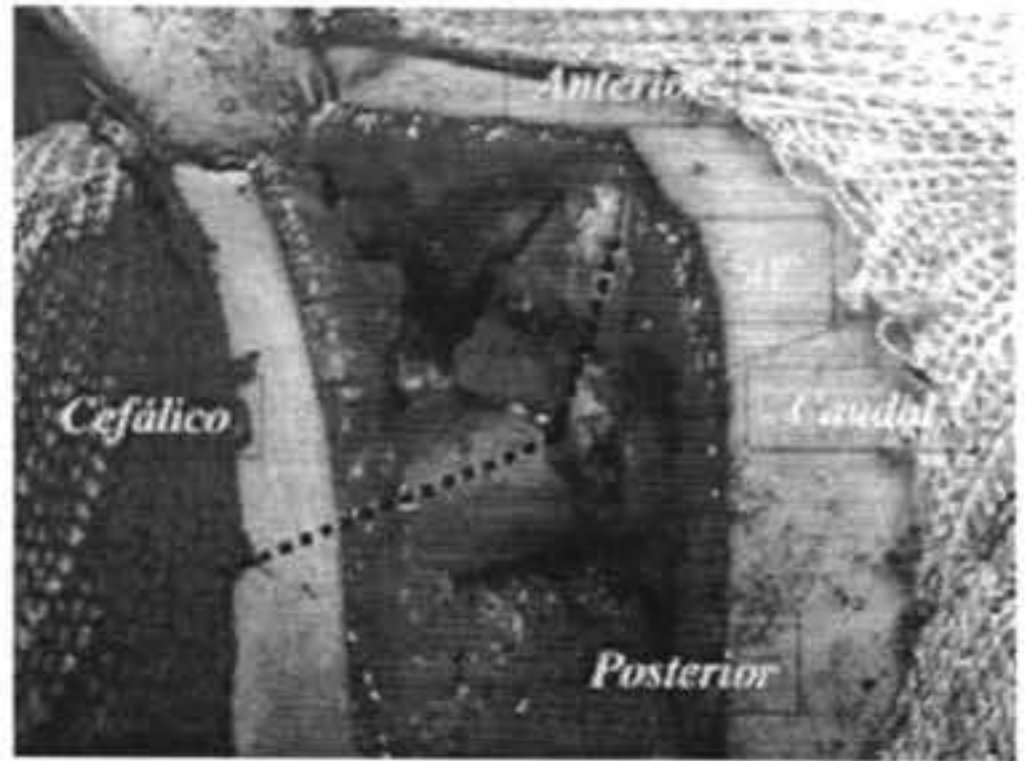


Figura 8. Osteotomía recurvadota tipo Moore.



Figura 9. Fijación osteotomía

V nivel de los pies deberemos corregir la deformidad en equino cavo varo, por métodos ortopédicos con yesos seguidos de liberación posteromedial amplia. Al tener estos pies congénitos unas anomalías anatómicas presentes recomendamos practicar estas cirugías por medio de la incisión de Cincinnatti rodeando el talón y que nos permite una amplia disección y liberación de tendones, ligamentos y articulaciones que tengamos que corregir.

El Tipo C (Figura 2) con un espacio vacío entre el final de la columna y los huesos ilíacos, a veces fusionados, tienen mucho peor pronóstico. La única intervención propuesta consistente en la desarticulación de las rodillas para usar ambas tibias como puente óseo entre el final de la columna y los huesos ilíacos suele ser rechazada por los padres, con lo que estos pacientes estarán condenados al uso de una silla de ruedas ⁽¹³⁾.

Material

Nuestra experiencia personal consiste en 12 casos tratados ortopédicamente por nosotros, pero siempre al lado y en conjunto con otras disciplinas médicas. Desde el punto de vista ortopédico tuvimos un paciente con agenesia lumbosacra a partir de L3, otro a partir de L4, seis casos de agenesia total del sacro (uno con ilíacos fusionados), dos casos con agenesia del sacro a partir de S2, faltándole también L5, dos con agenesia de cóccix. Cinco de ellos presentando mielomeningocele.

Conclusiones

El síndrome de regresión caudal presenta un gran reto para el ortopedista para lograr al menos una posición sedente adecuada, sino una marcha asistida. No se puede enfocar este síndrome desde un solo punto de vista y es un claro ejemplo de un trabajo estricto de varias especialidades en conjunto. Si bien es el ortopedista pediátrico el doctor para corregir las deformidades de miembros inferiores, debe ir acompañado del urólogo para todo tipo de reconstrucción perineal.

Referencias bibliográficas

1. Chan BWH, Chan K, Koide T, Yeung S, Leung MBW, Copp AJ, et al. Maternal diabetes increases the risk of caudal regression caused by retinoic acid. *Diabetes* 2002;51:2811-2816.
2. Wadia R, Sowani A, Coutinho R, Kanade N, Rahalka M, Grant K. Sacral agenesis. *J Assoc Physic India* 1984;32(6):530-533.
3. Méndez B MJ, Cid Fernández E. Síndrome de regresión caudal. *An Esp Pediatr* 1996;44(4):405-408.
4. Hensinger R, Jones E. Lumbosacral agenesis. En: *Neonatal Orthopaedics. Congenital deformities of the spine*. Nueva York: Ed Grune / Stratton; 1981:175-180.
5. Hortelano M, Palencia J, Garcia J, Reig C, Herrera M, Romero MD, et al. Caudal regression syndrome. *Rev Neurol* 1998;158:613-615.
6. Guille JT, Benevides R, Cuevas De Alba C, Siriram V, Kumar J. Lumbosacral agenesis. A new classification correlating spinal deformity and ambulatory potencial. *J Bone Joint Surg Am* 2002;84(1):32-38.
7. Welcj J, Aterman K. The syndrome of caudal dysplasia. A review including etiological considerations and evidence of heterogeneity. *Pediatric Pathol* 1984;2:313-327.
8. Adra A, Cordero D, Mejides A, Yasin S, Salman F, O'Sullivan MJ. Caudal regression syndrome: etiopathogenesis, prenatal diagnosis, and perinatal management. *Obstet Gynecol Surv* 1994;49(7):508-516.
9. Valdes A LA, Marquez G A, Javech C, Duena G E, Santana B O. El síndrome de la regresión caudal (A propósito de un caso). *Rev Cuba Obstet Ginecol* 1984;10(2):214-223.
10. Renshaw TS. Sacral agenesis. *J Bone Joint Surg Am* 1978;60(3):373-383.
11. Miller P, Herndon W, Yngve D. Lumbosacral agenesis. *J Orthopaedics* 1985;8(10):1297-1298.
12. Saint Supery G, Wallon P, Bucco P, Bernatche J. A propos de 3 observations d'agenesie lumbosacree. Place de la greffe lumbo-iliaque. *Chir Ped* 1976;26:181-186.

13. Senior M, Fernández Palazzi F, Damas A. Agenesia lumbosacra. Revisión clínica 1978-1988. Rev Sec Med Hosp San Juan de Dios 1988;9(9):59-60.
14. Tadchdjian M. Falta congénita de sacro y vértebras lumbares. En: Ortopedia Pediátrica. Tomo II. Columna Vertebral. Anomalías Congénitas. México: Ed Interamericana; 1976.p.1166-1177.
15. Rodríguez B I, Azpilcueta G J, Rodríguez B R, Abrego MV, Martínez LA, Quiroga GA. Sirenomelia como manifestación extrema del síndrome de regresión caudal: informe de un caso en un embarazo gemelar. Bol Med Hosp Infant Mex 1994;51(7):481-484.
16. Guidera KJ, Raney E, Ogden JA, Highhouse M, Habal M. Caudal regression: A review of seven cases, including the mermaid syndrome. J Pediat Orthop 1991;11(6):743-747.